



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

FUNDAMENTOS

El Síndrome de Dravet, también conocido como Epilepsia Mioclónica Severa de la Infancia (SMEI), es una encefalopatía epiléptica del desarrollo de origen genético encuadrada dentro de la familia patológica de las canalopatías.

Este trastorno del neurodesarrollo se caracteriza por una epilepsia severa resistente al tratamiento y, desde 1989, la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE, por sus siglas en inglés) lo incluye dentro del apartado de "epilepsias y síndromes indeterminados respecto a la localización con crisis generalizadas y focales".

Su incidencia estimada es de 1 cada 20.000 nacimientos, por lo que se considera una enfermedad rara.

Alrededor del 80% de los pacientes diagnosticados con Síndrome de Dravet tiene una mutación en el gen *SCN1A*. Este gen codifica la producción de canales de iones de sodio, que son proteínas de poros incrustadas en la membrana celular que permiten que los iones de sodio entren y salgan de la célula, propagando señales eléctricas.

Se puede observar cualquier tipo de mutación en dicho gen *SCN1A*, y el tipo de mutación no predice la gravedad de la enfermedad.

El 90% de las mutaciones del *SCN1A* son de novo, lo que significa que no se ha heredado y no se encuentra en los padres del paciente. Por el contrario, del 4% al 10% de las mutaciones del *SCN1A* se heredan de los padres, con un 50% de probabilidad de pasar la mutación a futuros hijos.

Las mutaciones en el gen *SCN1A* también se asocian con migrañas, convulsiones febriles o epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus.

El Síndrome de Dravet presenta las siguientes características clínicas y electroencefalográficas:

- Se inicia en el primer año de vida.
- Existe un desarrollo cognitivo normal previo al inicio de la crisis.
- Se produce una resistencia al tratamiento farmacológico.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

- Aparecen crisis convulsivas prolongadas (más de diez minutos).
- Deterioro posterior del electroencefalograma (EEG), asociado a deterioro cognitivo progresivo con ataxia (falta de control muscular) y otras alteraciones motoras.

Los problemas comunes asociados con el Síndrome de Dravet incluyen:

- Convulsiones prolongadas.
- Convulsiones frecuentes.
- Problemas de lenguaje y habla.
- Trastornos en el comportamiento y espectro autista.
- Dificultades en el movimiento y el equilibrio.
- Afecciones ortopédicas.
- Problemas odontológicos.
- Problemas de crecimiento y nutrición.
- Dificultades para dormir.
- Infecciones crónicas.
- Trastornos de integración sensorial.
- Deficiente funcionamiento del sistema nervioso autónomo.

El síndrome de Dravet suele tener una evolución de crisis epilépticas dependientes de la edad, al igual que su desarrollo psicológico y cognitivo:

Las opciones de tratamiento actuales de esta patología, basadas en la reducción de la frecuencia de crisis epilépticas, son limitadas, y el cuidado constante requerido para una persona que padece este síndrome afecta gravemente a la calidad de vida del paciente y su familia.

Las personas con Síndrome de Dravet enfrentan una tasa de mortalidad prematura de alrededor del 15% debida a la SUDEP (muerte súbita inesperada en la epilepsia), convulsiones prolongadas, o accidentes relacionados con convulsiones como ahogamiento e infecciones.

Esta enfermedad fue descrita por primera vez por Charlotte Dravet en 1978. Más adelante en 1985 fue reconocida como un síndrome epiléptico por la Liga Internacional contra la epilepsia.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

En nuestro país esta patología ha sido incorporada al listado correspondiente a la ley Nacional 26689, cuyo objeto es promover el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPC) y mejorar la calidad de vida de ellas y sus familias.

Desde diversas organizaciones internacionales se conmemora cada 23 de junio de cada año, el Día Internacional del Síndrome de Dravet con el objetivo de explicar a la sociedad qué supone esta enfermedad.

Es una jornada destinada a concienciar y dar a conocer el Síndrome de Dravet a la sociedad, además de conseguir financiación para avanzar en su investigación con el fin de mejorar la calidad de vida de los afectados y afectadas y sus familias

El fomento de la investigación ha sido uno de los pilares fundamentales del trabajo de las organizaciones para eliminar barreras y procurar que el conocimiento aflore. En el plano del diagnóstico, poniendo en marcha un test genético que procure una detección precoz. En el ámbito farmacológico, buscando nuevos medicamentos de alto rendimiento para contrarrestar las crisis. En el tratamiento clínico, promoviendo una atención multidisciplinar y la formación de la clase médica. Y en el plano asistencial, utilizando la tecnología como herramienta para mejorar la calidad de vida de estas personas.

El Congreso de la Nación, en el mes de septiembre del presente año, sancionó la ley N27684, que en el mismo sentido establece el 23 de junio como el día del Síndrome de Dravet en el ámbito nacional.

Por ello;

Autoría: Soraya Yauhar.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE RIO NEGRO

SANCIONA CON FUERZA DE

LEY

Artículo 1°.- Objeto. Instituir el día 23 de junio de cada año como "Día Provincial del Síndrome de Dravet", con el objetivo de generar conciencia sobre la importancia del conocimiento y detección temprana de esta enfermedad, considerada como una Enfermedad Rara, poco Frecuente por la Organización Mundial de la Salud y por Ley Nacional n°26.689.

Artículo 2°.- Autoridad de aplicación. Es Autoridad de Aplicación el Ministerio de Salud de la Provincia de Río Negro.

Artículo 3°.- Difusión y concientización. La autoridad de aplicación debe realizar acciones de difusión y concientización a fin de dar a conocer el Síndrome de Dravet a la población en general, sobre el diagnóstico precoz del mismo y la inclusión social de las personas con enfermedades poco frecuentes (EPF) y sus familias, a partir de estrategias y acciones que se consideren pertinentes.

Artículo 4°.- Adhesión. Se invita a los municipios y comisiones de fomento a dictar normas similares a la presente, en la de sus competencias.

Artículo 5°.- De forma.